



JYVÄSKYLÄN YLIOPISTO



OPPIMISVAIKEUKSIEN YMMÄRTÄMISESTÄ: ESIMERKKINÄ LUKIVAIKEUS

Osa I

Geneettiset tekijät ja aivomekanismit



Yritän tässä kolmeosaisessa luennossa vastata yhteen kysymykseen:

Miten tämänhetkisen tutkimustiedon
perusteella ymmärrämme oppimisvaikeuksien ja
erityisesti lukivaikeuksien syntyvän?

Useiden pitkittäistutkimusten opetuksia:

- **LKK – Lapsen Kielen Kehitys (JLD Jyväskylä longitudinal Study of Dyslexia) -aineistot** Keski-Suomen alueelta
- **Alkuportaat**-tutkimusaineistot Laukaasta, Joensuusta, Kuopiosta ja Turusta
- **Tikapuu-hanke** Alakoulusta-yläkouluun, aineistot Jyväskylästä ja Jämsästä
- **Oppimisvaikeuksien pysyvyys ja niiden yhteys aikuisuuden elämäntulkkuun.** NMI:n klinikka-aineisto, Keski-Suomesta

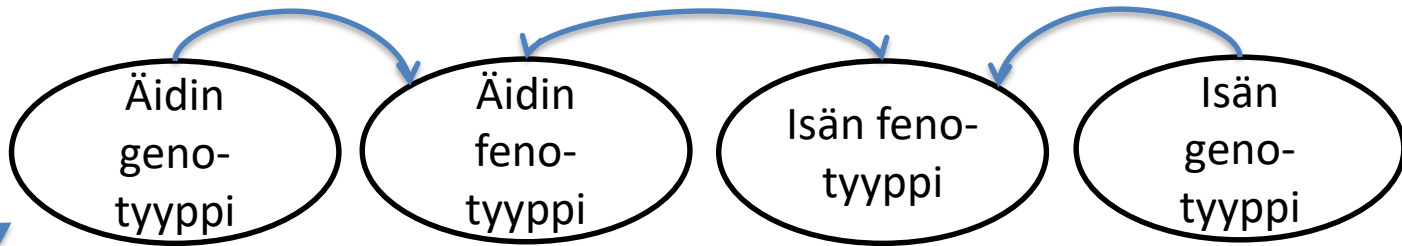
**Miten tämänhetkisen
tutkimustiedon perusteella
ymmärrämme oppimisvaikeuksien
syntyvän? – Lukivaikeuksien
näkökulma**

Oppimisvaikeuksien syyt pähkinänkuoressa?

- Oppimisvaikeuksien taustalla ajatellaan - ja yhä selvemmin myös tiedetään - olevan aivojen kehitykseen liittyvää erilaisuutta, joka tekee lapselle tiettyjen asioiden oppimisen vaikeammaksi kuin muille.
- Erilaisuus syntyy jo sikiökehityksen aikana ja saa osin alkunsa aivojen kehitystä ohjaavista geneettisistä tekijöistä.
- Näiden yksilöllisten piirteiden seuraamukset lapsen kehitykselle muotoutuvat vuorovaikutuksessa ympäristön kanssa.

VANHEMMAT JA VANHEMPIEN LAPSILLE LUOMA KASVUUYMPÄRISTÖ

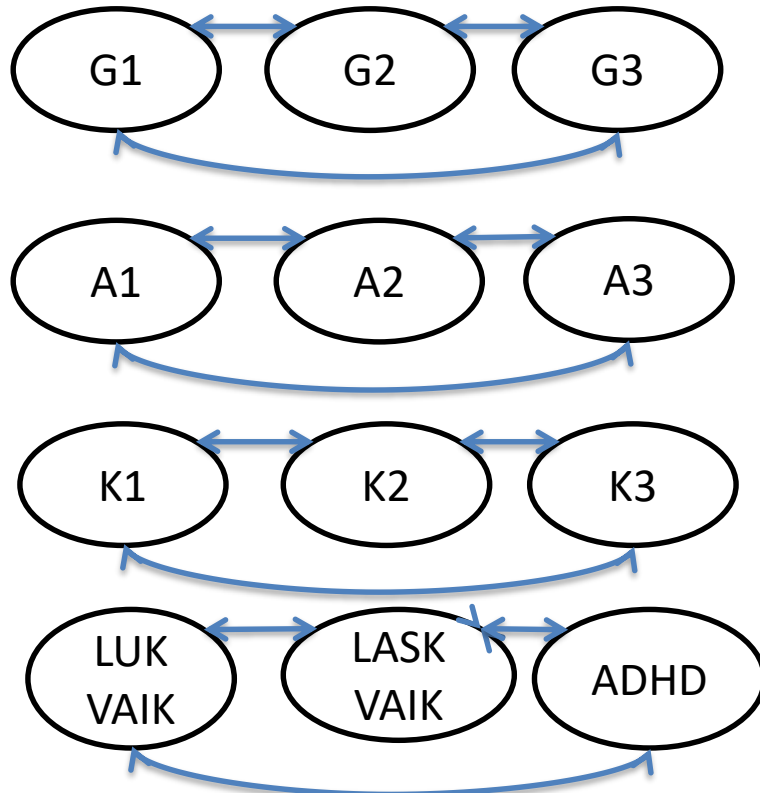
MUUT
YMPÄRISTÖ-
TEKIJÄT



Jaettu ympäristöön liittyvä haitta

Evokatiivinen geeni-ympäristö korrelaatio ja muut ympäristön vaikutukset

Aktiivinen Geeni-ympäristö korrelaatio



Geneettiset tekijät

Aivomekanismit

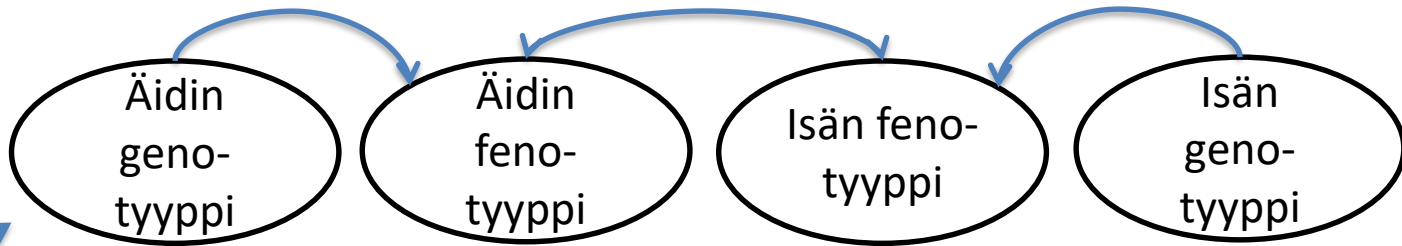
Kognitiiviset prosessit

Oppimisvaikeudet ja kehitykselliset häiriöt

(Timo Ahonen 2018)

VANHEMMAT JA VANHEMPIEN LAPSILLE LUOMA KASVUUYMPÄRISTÖ

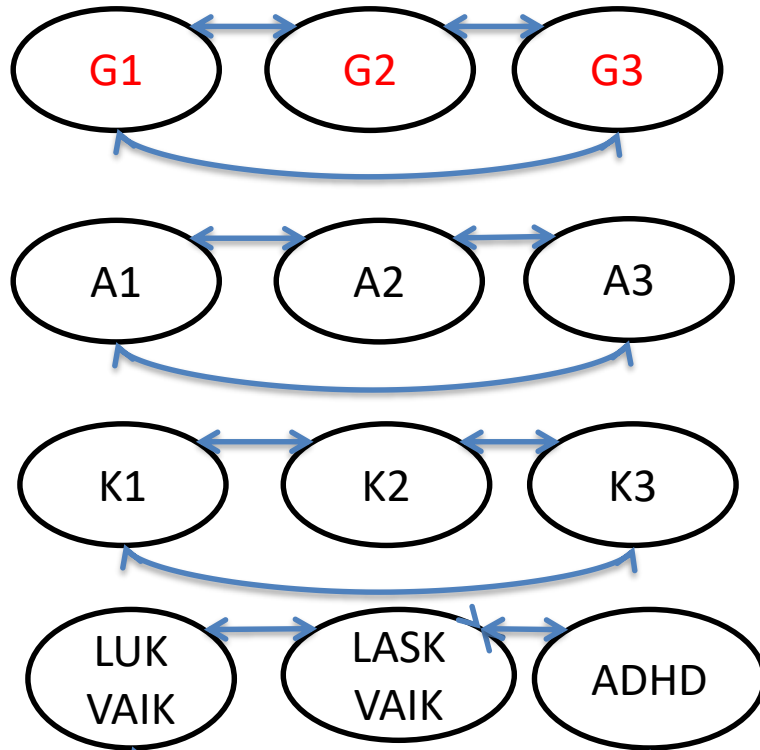
MUUT
YMPÄRISTÖ-
TEKIJÄT



Jaettu ympäristöön liittyvä haitta

Evokatiivinen geeni-ympäristö korrelaatio ja muut ympäristön vaikutukset

Aktiivinen Geeni-ympäristö korrelaatio



Geneettiset tekijät

Aivomekanismit

Kognitiiviset prosessit

Oppimisvaikeudet ja kehitykselliset häiriöt

(Timo Ahonen 2018)



Lapsen Kielen Kehitys (LKK) eli Jyväskylä Longitudinal study of Dyslexia (JLD)

Heikki Lyytinen, Timo Ahonen, Mikko Aro, Kenneth Eklund, Tomi Guttorm, Leena Holopainen, Jarmo Hämäläinen, Ritva Ketonen, Noona Kiuru, Marja-Leena Laakso, Seija Leinonen, Paavo Leppänen, Matti Leiwo, Marja-Kristiina Lerkkanen, Kaisa Lohvansuu, Paula Lyytinen, Anna-Maija Oksanen, Kurt Muller, Sami Määttä, Riitta Pennala, Anna-Maija Poikkeus, Anne Puolakanaho, Ulla Richardson, Paula Salmi, Asko Tolvanen, Minna Torppa, Helena Viholainen...

**Intensiivinen pitkittäistutkimus, jossa on vuosina
1993-2017 seurattu syntymästä 20-vuotiaiksi lapsia, joilla on
suvuittain esiintyvä lukivaikeuksien riski**

Kuinka spesifejä geenien vaikutukset ovat?

- Samat geenit näyttävät säätelevän sekä taitojen kehityksen normaalia vaihtelua että oppimishäiriöitä
- Samat geenit ovat erilaisten oppimisvaikeuksien taustalla
- Plomin & Kovas (2005), Kovas & Plomin (2006) - Generalist genes.

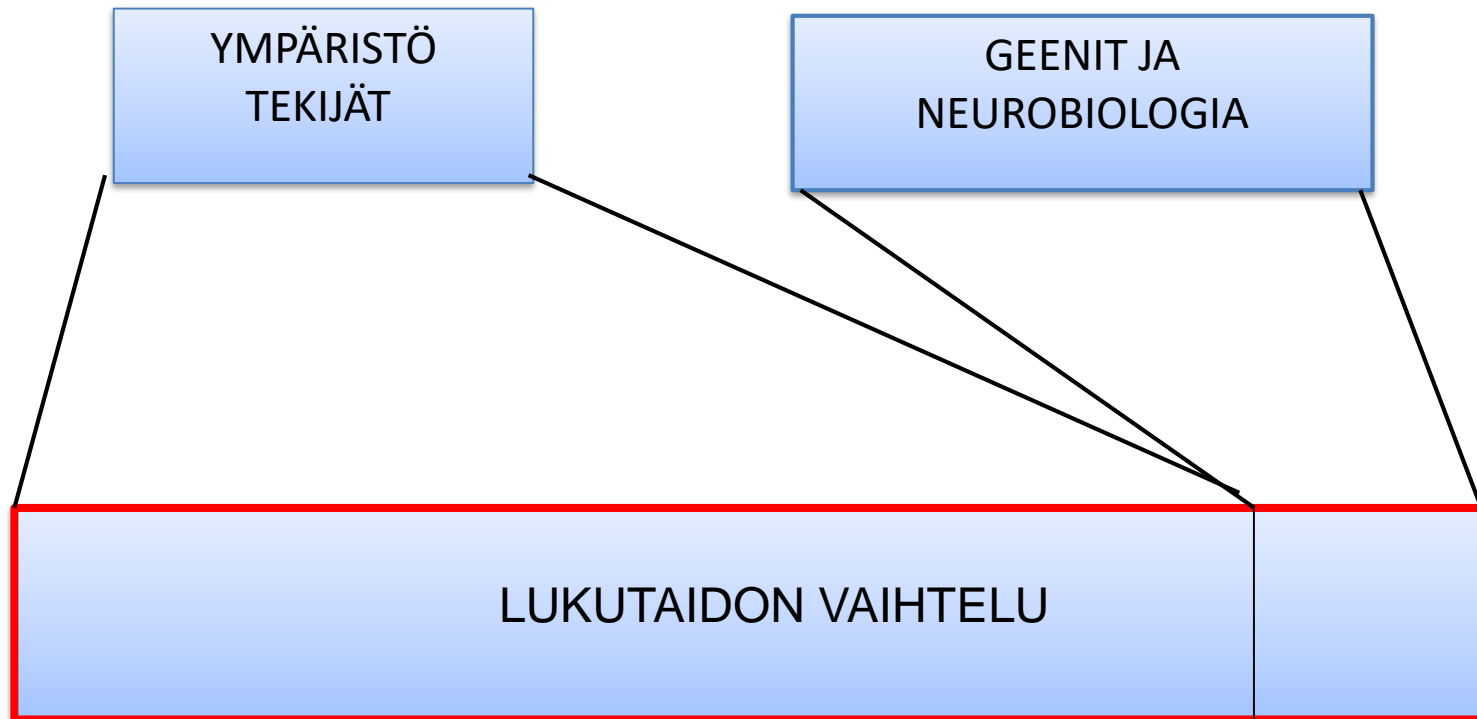
- Samat geenit säätelevät usean eri piirteen kehittymistä (pleiotropia)
- Kognitiivisten taitojen ja oppimisvaikeuksien taustalla on useimmiten vaikuttamassa monia eri geenejä, joiden kunkin yksittäisen geenin vaikutus aivojen kehittymiseen ja sitä kautta kognitioon on suhteellisen pieni (polygeenisuus)

Esimerkkejä ensimmäisistä geeneistä, jotka on liitetty dysleksia-alttiuteen, geenin sijaintipaikka kromosomistossa, tulosten arvioitu luotettavuus sekä ehdotetut vaikutusmekanismit aivoissa tai aivosoluissa. Geeneistä on mainittu geenin nimi ja ns. lokusnimi eli varhaisempien tutkimusten mukainen paikannimi (DYX..., jossa DYX viittaa dysleksia-alttiuteen). ÄÖ, vaikutus älykkyydosamäärään

Geeni; paikannimi	Kromosomi n:o	Luotettavuus	Ehdotettu vaikutusmekanismi
DYX1C1; DYX1	15	Toistettu useissa tutkimuksissa	Aivosolujen vaelluksen säätely, estrogeenisignalointi aivosoluissa, värekarvatoiminta
ROBO1; DYX5	3	Toistettu	Aksonien ja dendriittien ohjaus
DCDC2; DYX2	6	Toistettu useissa tutkimuksissa	Aivosolujen vaelluksen säätely, värekarvatoiminta
KIAA0319; DYX2	6	Toistettu useissa tutkimuksissa	Aivosolujen vaelluksen säätely, värekarvatoiminta (?)
C2Orf3, MRPL19; DYX3	2	Toistettu ÄÖ-geeninä	Ei ehdotettua vaikutusmekanismia
PCNT, DIP2A, S100B, PRMT2	21	S100B:n osalta toistettu	Ei ehdotettua vaikutusmekanismia
MC5R, DYM, NEDD4L; DYX6	18	Ei ole vielä vahvistettu	Ei ehdotettua vaikutusmekanismia
DGKI	7	Ei ole vielä vahvistettu	Ei ehdotettua vaikutusmekanismia
CYP19A1; DYX1	15	Ei ole vielä vahvistettu	Estrogeenisignalointi aivosoluissa
PCDH11X	X	Ei ole vielä vahvistettu	Ei ehdotettua vaikutusmekanismia
GRIN2B	12	Ei ole vielä vahvistettu	Ei ehdotettua vaikutusmekanismia
CTNND2	5	Ei ole vielä vahvistettu	Aivosolujen vaelluksen säätely
CEP63	3	Ei ole vielä vahvistettu	Aivosolujen vaelluksen säätely
NCAN	19	Ei ole vielä vahvistettu	Valkean aineen rakenteen säätely
CSMD1	8	Ei ole vielä vahvistettu	Aksonien ohjaus

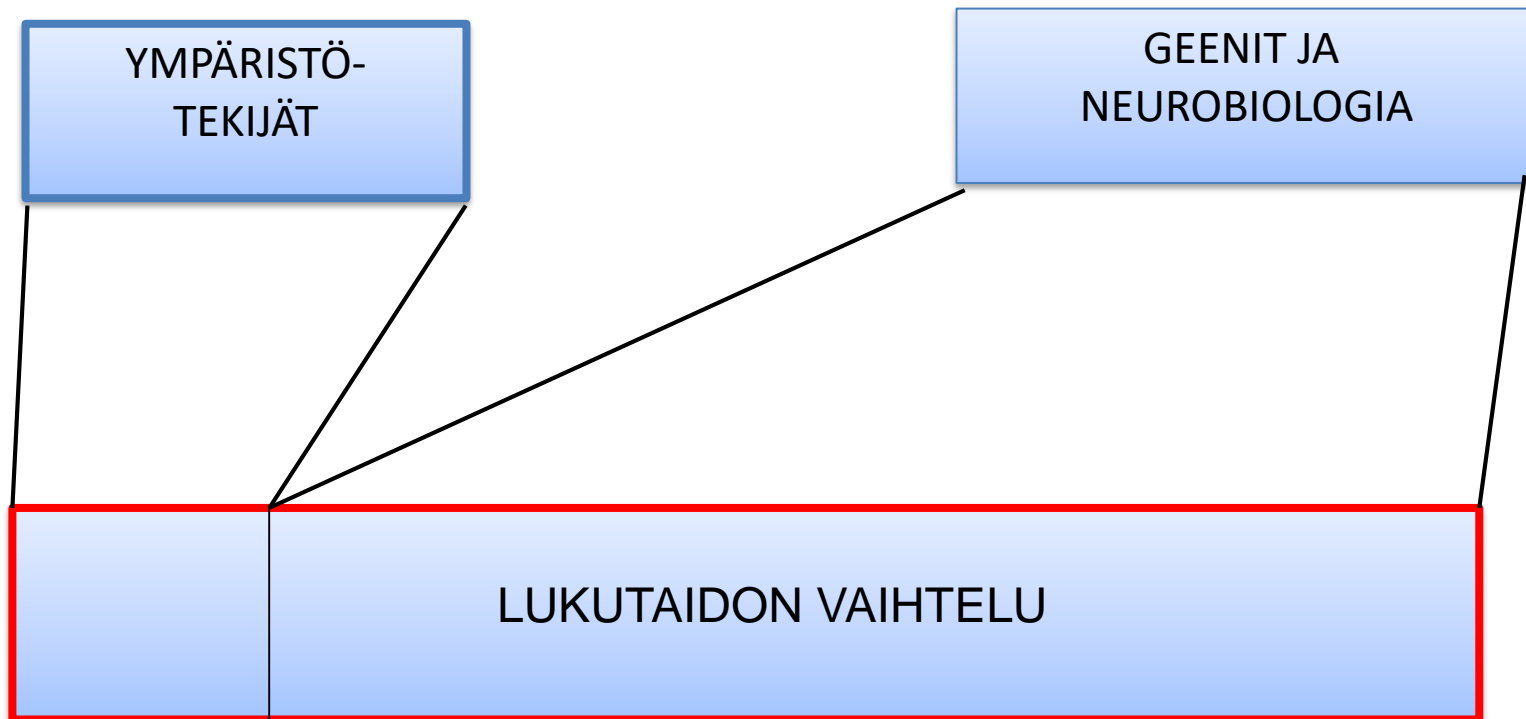
(Kere, 2018)

KOULUTUSJÄRJESTELMÄ PUUTTEELLINEN, KEHITTYMÄTÖN
OPETTAJANKOULUTUS, LUKEMINEN EI KUULU
KOTIYMPÄRISTÖÖN...



(Timo Ahonen 2018)

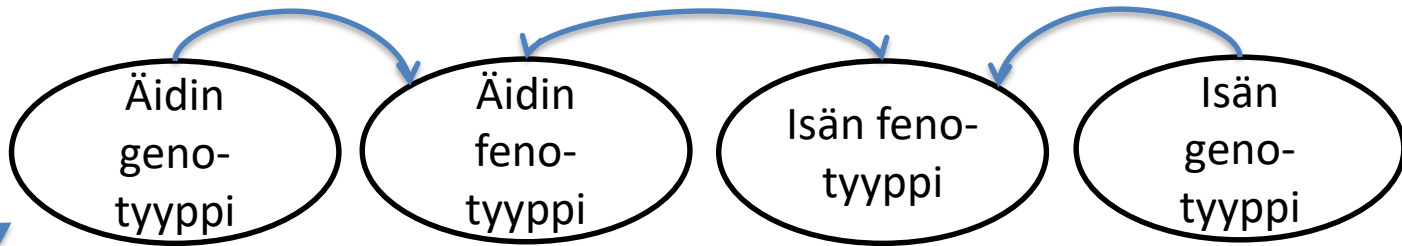
KEHITTYNYT KOULUTUSJÄRJESTELMÄ, HYVÄ OPETTAJAKOULUTUS,
LUKEMINEN KUULUU KOTIYMPÄRISTÖÖN...



(Timo Ahonen 2018)

VANHEMMAT JA VANHEMPIEN LAPSILLE LUOMA KASVUUYMPÄRISTÖ

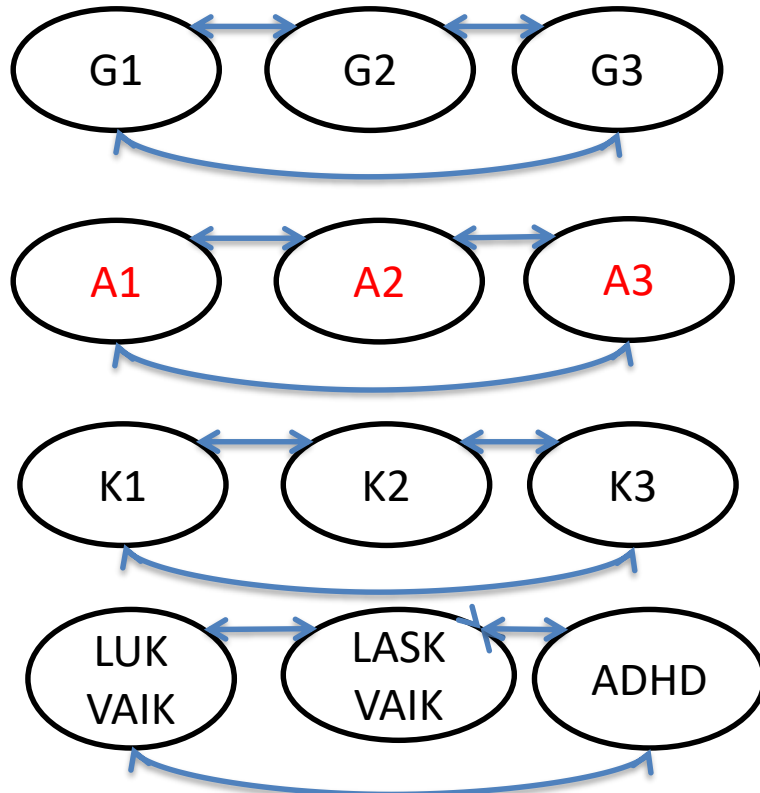
MUUT
YMPÄRISTÖ-
TEKIJÄT



Jaettu ympäristöön liittyvä haitta

Evokatiivinen geeni-ympäristö korrelaatio ja muut ympäristön vaikutukset

Aktiivinen Geeni-ympäristö korrelaatio



Geneettiset tekijät

Aivomekanismit

Kognitiiviset prosessit

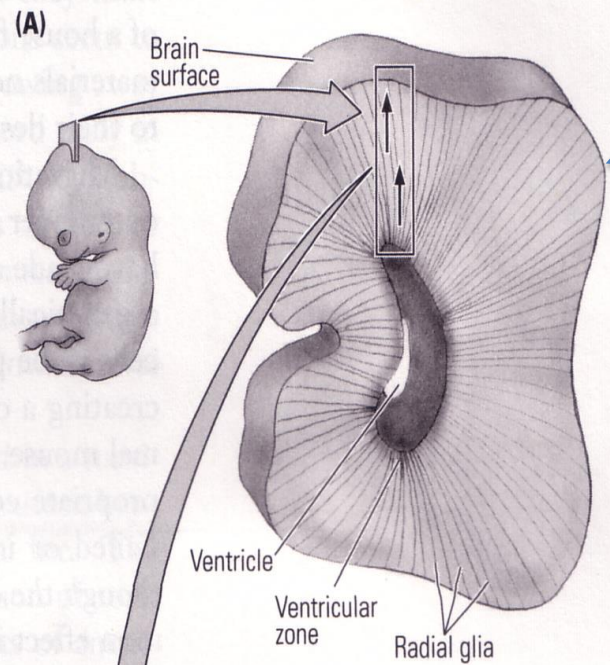
Oppimisvaikeudet ja kehitykselliset häiriöt

(Timo Ahonen 2018)

Geenit vaikuttavat aivojen kehitykseen sikiöaikana

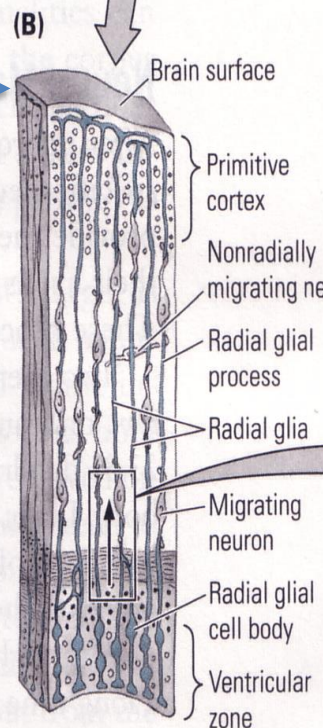
Oppimisvaikeuksien kannalta ajatellaan, että yksi keskeinen mekanismi liittyy aivokuoren kuusikerroksisen rakenteen syntymiseen solujen vaeltamisen eli migraation kautta

Solujen vaeltaminen eli migraatio



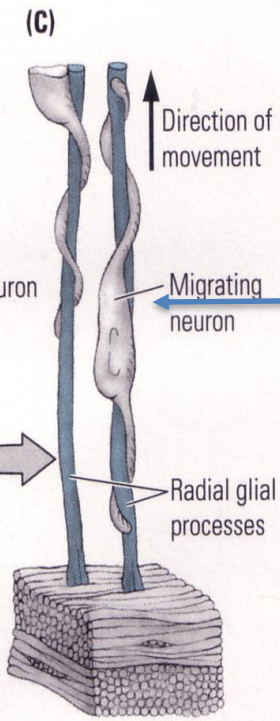
Aivokuori

Poikkileikkauskuva Isoista aivoista sikiöaikana



Aivokuori

Lisääntymisyksiköt aivokammioiden sisäseinämissä



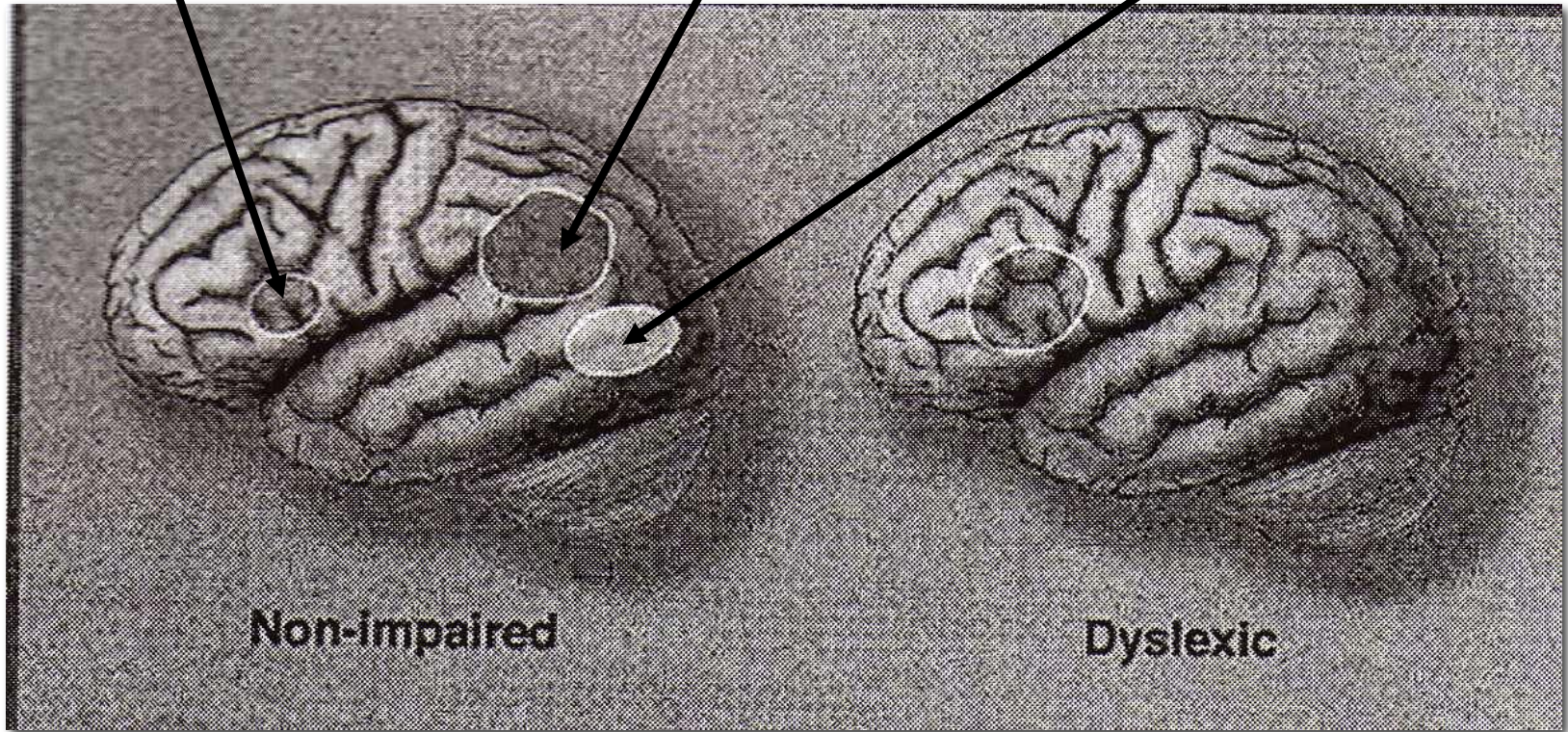
Uusi aivosolu kiipeämässä tukisolua pitkin kohti aivokuorta

Tässä solujen vaeltamisessa syntyy joillekin lapsille aivokuorelle poikkeavia hienorakenteita, jotka ovat yhteydessä tiettyjen taitojen oppimisen helppouteen tai vaikeuteen

Brocan alue:
artikulaatio/
sanojen
analysointi

Kirjain-äännevas-
taavuus, ”tarkka ja
hidas lukeminen”

Kokonaisten sanojen
tunnistaminen.
”visuaalinen ja nopea
systeemi, sujuvuus”



(Timo Ahonen 2018)



ERP-tutkimukset vastasyntyneenä



Paavo Leppänen, Tomi Guttorm, Jarmo Hämäläinen
Kaisa Lohvansuu, Heikki Lyytinen....(Timo Ahonen 2018)



**Lukiriskivauvojen aivovasteet (6kk) erosivat kontrolli-
vauvojen aivovasteista, ja lisäksi ennustivat lukemisen
nopeutta 8. luokalla**

(Lohvansuu ym., 2015)